FACULTE DE MEDECINE SAINT - ANTOINE PARIS

ANNEE 1971 1972

N°

T H E S E

pour le

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

par

Madame VASSEUR née CHERBUY Françoise
née le 19 Mai 1942 à St-Germain-en-Laye (78)

Présentée et soutenue publiquement le 1972

CONTRIBUTION A L'ETUDE DU NANISME METATROPIQUE DE MAROTEAUX

A propos d'un cas

- = - = -

Président : Monsieur BRISSAUD, Professeur

FACULTE DE MEDECINE SAINT - ANTOINE PARIS

ANNEE 1971 N°

T H E S E

pour le

D O C T O R A T E N M E D E C I N E

(Diplôme d'Etat)

par

Madame VASSEUR née CHERBUY Françoise
née le 19 Mai 1942 à St-Germain-en-Laye (78)

Présentée et soutenue publiquement le

CONTRIBUTION A L'ETUDE DU NANISME METATROPIQUE DE MAROTEAUX

A propos d'un cas

- = - = -

Président : Monsieur BRISSAUD, Professeur

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

UNIVERSITE PARIS VI

FACULTE DE MEDECINE SAINT - ANTOINE

Professeurs titulaires

MM. ANDRE R.	Hématologie	MM. HUGELIN A.	Physiologie
BRISSAUD H.	Pédiatrie	LAPLANE R.	Pédiatrie
BROCARD R.	Médecine	LE LORIER G.	Obstétrique
CAROLI J.	Médecine	LOEPER J.	Médecine expérimentale. Immuno.
CATINAT J.	Cardiologie	LOYGUE J.	Chirurgie
CERBONNET G.	Chirurgie	MAROIS M.	Histologie
CHERIGIE Ed.	Radiologie	MERGER R.	Obstétrique
CHIGOT P. L.	Chir. infantile	MILHAUD G.	Biophysique
CONTAMIN Fr.	Neurologie	NICK J.	Neurologie
CONTE M.	Médecine	ORCEL L.	Anatomie pathol.
DAGUET L.	Bactériologie	PERRAULT M.	Médecine
DEBRAY J.	Médecine	POLONOVSKI Cl.	Pédiatrie
FLABEAU F.	Chirurgie	POLONOVSKI J.	Biochimie
GERBEAUX J.	Thérapeutique	RICHET G.	Néphrologie
GOSSET J.	Chirurgie	WOLFROMM R.	Médecine

Professeurs sans chaire

MM. BRICOUT F.	Bactério-Virologie	MM. GOLVAN Y. J.	Parasitologie
CHALUT J.	Radiologie	LESTRADET H.	Pédiatrie
Mme CHAPUT A.	Stomatologie	PICARD J.	Biochimie
GIRARD F.	Physiologie	ROUX Ch.	Embryologie

Maîtres de Conférences

MM.	AKOUN G.	Médecine	MM.	LASFARGUES G.	Pédiatrie
	ARDAILLOU R.	Physiologie		LAUGIER A.	Radiologie
	BAUX S.	Chirurgie		LEVY V. G.	Médecine
	BOURY G.	Chirurgie		MALAFOSSE M.	Chirurgie
	CHEYMOL G.	Pharmacologie		MENSCH B.	Biophysique
	CHOUARD Cl.	O.R.L.		MERY J. Ph.	Néphrologie
	CLOAREC M.	Médecine	Mme	MIGNON Fr.	Néphrologie
Mme	COMBRISSON A.	Hématologie	MM.	OPOLON J.	Médecine
MM.	COSCAS G.	Ophtalmologie		PAQUELIN Fr.	O.R.L.
	DAUTRY P.	Chirurgie		PIERON R.	Médecine
	DELIGNE P.	Anesthésiologie		PISSARRO B.	Méd. préventive
	DOYON D.	Radiologie		POULET J.	Médecine
	DRY J.	Médecine		RAMPINI Cl.	Biochimie
	FOUET P.	Thérapeutique		RICHARDET J. M.	Pédiatrie
	GAUTIER H.	Physiologie		ROLAND J.	Anat. pathologique
	GRUNER M.	Chir. infantile		SALAT J.	Obstétrique
	GUILMET Cl.	Anesthésiologie		SALMON Ch.	Hématologie
	GUIRAUDON G.	Anatomie		SANTARELLI J.	Obstétrique
	HERMAN D.	Médecine		WARGON H.	Méd. expériment.
	HUGUET Cl.	Chirurgie		WEINMANN S.	Biochimie
	HUGUIER M.	Chirurgie			

Enseignants Associés

Professeur Associé	MM.	BLOCH-MICHEL H.	Rhumatologie
M. C. A. Associé		ELIAKIS Em.	Médecine légale

Enseignant Contractuel

M. C. A.	M. KIRSCH F.	Physiologie biochimique	

Chargés d'Enseignement

MM. BENOIST	Rhumatologie	MM. DUNET	Endocrinologie
BRUEZIERE	Chirurgie infantile	LOFFREDO	Obstétrique
CRISTOL	Cardiologie	SALOMON	Rhumatologie

Attachés d'Enseignement

MM. CASASSUS	Cardiologie	MM. HIVET	Chirurgie
COUVREUR	Thérapeutique	MIGNOT	Neurologie
Des LAURIERS	Neurologie	SAUVAN	Cardiologie
GALLOUEDEC	Pneumologie	VANNIER	Pneumologie

-=-=-=-=-=-

A mon Mari

qui n'a pas pensé .....

" qu'une femme en sait toujours assez
quand la capacité de son esprit se hausse
à connaître un pourpoint d'avec un haut de chausse "

(Molière : Les Femmes Savantes, II 8)

A ma Grand-mère - Madame Paul GAULTIER

A mon Père (in mémoriam) à qui j'aurais tant aimé offrir ce travail

A ma Mère

A mes Beaux-parents

A mon Oncle et patient traducteur, Monsieur Raymond CHERBUY

A ma famille

A mes amis

Pour le soutien précieux que fut leur présence au cours de mes études.

Qu'ils discernent au-delà de ce que les mots expriment, toute la reconnaissance que leur affection a fait grandir en moi depuis longtemps.

A Monsieur le Professeur BRISSAUD

Qui nous a fait le grand honneur d'accepter la présidence de cette thèse.

Qu'il trouve ici l'expression de notre très respectueuse gratitude.

A Monsieur le Professeur G. LEPERCQ

Qui nous a inspiré le sujet de cette thèse et nous a longtemps accueillie dans son service, où nous avons pu apprécier son enseignement.

Qu'il veuille bien trouver ici l'expression de notre respectueuse et très vive gratitude pour l'attention extrêmement bienveillante avec laquelle il a toujours conseillé notre travail.

A Monsieur le Docteur P. MAROTEAUX

Qui nous a guidée dans ce travail avec une grande sollicitude, et nous a aidée de sa compétence toute particulière.

Qu'il veuille bien trouver ici l'expression de notre profonde et respectueuse gratitude.

A Monsieur le Professeur P. Y. HATT

Notre premier Maître d'Externat.
Qui nous a accueillie dans son service avec une grande bienveillance, et nous a enseigné avec tant de clarté la cardiologie clinique.

Nous lui devons l'enseignement pratique que nous avons reçu.

Qu'il trouve ici le témoignage de notre fidèle attachement et l'expression de notre très vive gratitude.

A nos Maîtres d'Externat

Monsieur le Professeur LACOMME

Monsieur le Professeur J. DEBEYRE

Monsieur le Docteur J. DANEL

Monsieur le Professeur G. BLANCHER

Monsieur le Professeur D. ALAGILLE

Qu'ils trouvent ici
l'expression de notre respectueuse
reconnaissance pour l'enseignement
reçu dans leur service.

A monsieur le Docteur Y. BRUNEAU

Chef du service de photologie
du C.H.U. de Nantes

A qui nous devons
l'iconographie de cette thèse,
qu'il a su reproduire avec un
rare soin et une grande amabilité.

Qu'il nous soit permis
de lui exprimer ici toute notre
gratitude.

CONTRIBUTION A L'ETUDE DU NANISME METATROPIQUE DE MAROTEAUX

A propos d'un cas

-=-=-=-

En 1966, MAROTEAUX, SPRANGER et WIEDEMANN ont isolé et décrit une forme nouvelle de chondrodystrophie à partir de 5 cas personnels et de 12 cas retrouvés dans la littérature. L'évolution particulière de ce nanisme micromélique, qui transforme progressivement les traits caractéristiques de la maladie au point de les rendre méconnaissables, lui a valu son nom de "Métatropique" dont l'origine grecque signifie "Variable".

Notre étude porte sur une nouvelle observation de ce syndrome, la comparaison des observations publiées depuis la description initiale de la maladie, la description rapide des autres chondrodysplasies autrefois confondues avec la maladie, enfin les éléments du traitement actuellement envisagé pour les malades atteints de cette dysplasie osseuse et cartilagineuse.

-=-=-=-

Fig. I

Photographie des membres inférieurs, enfant âgée de 3 semaines.

Les tuméfactions métaphysaires voisines des grosses articulations donnent aux jambes une allure généralement incurvée en dedans.

Fig. 2.

Photographie de la région dorsale, enfant âgée de 3 semaines.

On constate la gibbosité latéro-dorsale droite et plus nettement l'hyperlordose lombaire sous-jacente à la cyphoscoliose.

OBSERVATION I.

L'enfant D....Colette est née le 31 Août 1969 à la Maternité de l'hôpital Saint-Antoine à Paris.

La mère, primipare de quarante et un ans, est sourde-muette.

La grossesse régulièrement surveillée à la Maternité de l'hôpital Saint-Antoine a été normale ; pas d'excès pondéral, pas d'hypertension ni protéinurie ; les mouvements actifs ont été perçus au 5e mois, la hauteur utérine était normale.

L'enfant est née à terme, le travail a duré sept heures et l'expulsion trente minutes ; le liquide amniotique était clair et d'abondance normale. L'extraction de l'enfant a été faite à l'aide du Forceps de Suzor, sous anesthésie générale à cause d'un défaut de coopération de la parturiente, imputable à son infirmité sensorielle. La délivrance artificielle a ramené un placenta normal.

L'enfant ne crie pas immédiatement. Elle est pâle et hypotonique ; après cinq minutes de réanimation, le premier cri est obtenu ; le coefficient d'Apgar passe de 6 à 9. L'obstruction des voies aériennes a été importante. L'enfant pèse 3520 g et mesure 49 cm.

Dès la naissance et les premiers jours, sont notées des anomalies importantes du rachis et des membres. Il existe une micromélie surtout frappante au niveau des membres inférieurs. Les orteils sont longs, il existe deux pieds varus de grande taille. Les jambes sont courtes et semblent incurvées en dedans. (Fig I)

Dès cette époque également, on constate une cypho-scoliose dorso-lombaire importante à convexité gauche dont le sommet se situe à la charnière dorso-lombaire. (Fig II)

Enfin, à la naissance, le faciès a attiré l'attention ; le visage est aplati, il existe une obliquité anti-mongoloïde, des fentes palpébrales, les yeux semblent petits, le bas du visage est élargi. Une paralysie faciale droite, ultérieurement régressive, semble pouvoir être attribuée à l'extraction artificielle de l'enfant.

Le reste de l'examen clinique est normal. On ne découvre pas en particulier d'anomalies viscérales associées ; une infection urinaire accompagnée d'oedème et de prise de poids a fait pratiquer une urographie intraveineuse qui ne révèle aucune anomalie rénale, ni morphologique ni fonctionnelle.

A l'âge de 18 jours, l'enfant est examinée par le Docteur Maroteaux qui confirme le diagnostic de nanisme métatropique posé par le Docteur Roux. Les radiographies pratiquées à cette date révèlent l'atteinte diffuse du squelette.

Les membres inférieurs sont courts, les os longs sont le siège de déformations importantes : un élargissement métaphysaire considérable de leurs deux extrêmités leur donne l'aspect d'haltères ou d'os en trompette selon la comparaison évoquée par les auteurs de la première description du syndrome. (Fig III)

Les métaphyses fémorales ont un diamètre six fois égal à celui de la diaphyse, et le raccourcissement des os contribue à augmenter l'impression d'os trapu. Les tibias présentent à un moindre degré ce même aspect. Le diamètre de la métaphyse supérieure est

BIBLIOGRAPHIE

1. BARNETT H.J.M., BOTTERELL E.H., JOUSSE A.T. and WYNN JONES M.

   Progressive Myelopathy as a sequel to traumatic paraplegia (Brain, 1966, vol. 89, p.159)

2. BISCHOFF W. et FROWEIN R.A.

   Zür spätmyelomalazie Nach Kompressions-Fraktur (zbl. Neurochir., 1967, 28, 61)

3. CONWAY L.W.

   Hydrodynamic studies in syringomyelia.
   (J. of Neurosurgery, 1967, vol.XXVII, N° 6, p. 501)

4. COSSA P.

   Syringomyélie secondaire à une blessure de la moelle dorsale supérieure. (Rev. Neurol. 1943, 75, 39-40).

5. FINKLE J.R.

   Lesions ascending from spinal cord injuries.
   (a clin. spinal cord injury confr. 1960 (U.S. Veterans Bureau), 9, 45-48).

6. FREEMAN L.W.

   Ascending spinal paralysis.
   (J. Neurosurgery, 1959, 16, 120-122).

7. GARDNER W.J.

   Hydrodynamic mecanism of syringomyelia : its relationship to myelocele.
   (J. of Neurology Neurosurgery and Psychiatry, 1965, 28, p. 247-259).

8. GUILLAIN G.

   La forme spasmodique de la syringomyélie. La névrite ascendante et le traumatisme dans l'étiologie de la syringomyélie (Paris 1902 - Mém. et Thèse).

cinq fois celui de la diaphyse ; celui de la métaphyse inférieure trois fois cette mesure et le raccourcissement paraît moins important.

Il existe un épaississement du périoste au niveau des fûts osseux.

Les métaphyses ont une structure hétérogène, des contours irréguliers. Le seul point épiphysaire présent à l'âge de trois semaines au niveau du membre inférieur est le point tibial supérieur, de petite dimension, de forme et de structure irrégulières.

Aux pieds, il existe trois points tarsiens qui ont le même aspect, les orteils ne sont pas visibles radiologiquement.

Sur ces clichés, le bassin n'est pas suffisamment visible pour être décrit.

Les os des membres supérieurs présentent des déformations analogues. Les humérus sont raccourçis relativement plus que les os de l'avant-bras. Ils présentent un élargissement des métaphyses plus important au niveau des métaphyses proximales. Cet élargissement métaphysaire atteint trois à cinq fois la largeur de la diaphyse de l'os. Les bordures métaphysaires des os sont irrégulières et densifiées par un dépôt calcaire accru. La silhouette générale de l'os rappelle bien celle d'haltères courtes et trapues. (Fig IV)

Les os de l'avant-bras sont moins déformés ; leurs métaphyses distales présentent toutefois ces mêmes altérations, un élargissement, une irrégularité de contours et de structure avec le même liseré de calcification et la bordure dentelée déjà rencontrés des humérus. La bordure métaphysaire du radius est convexe, celle du cubitus est concave. Les os ne sont pas incurvés, leurs axes ont une direction normale.

On ne voit aucun point osseux carpien. Les métacarpiens sont courts, de forme rectangulaire, sans étranglement médian, leurs extrêmités sont également cernées par un liseré dense et irrégulier. On ne voit pas les phalanges distales. La métaphyse fertile des deux phalanges proximales de chaque doigt est limitée par un liseré dense finement dentelé avec un spicule à l'extrêmité de ce liseré.

L'ensemble du thorax est un peu allongé ; sa base élargie lui donne une forme générale dite "en cloche" ; le nombre des côtes est normal. Il existe un pincement costal des dernières côtes de l'hémi-thorax gauche en regard de la scoliose dorsale droite sus-jacente à la scoliose lombaire. Les extrêmités des côtes sont renflées ; les limites en sont nettes et régulières, la structure de transparence radiologique normale (Fig. 5).

Les omoplates sont déformées par une concavité importante de leur bord externe jointe à une convexité de leur bord interne (la pointe se trouvant déjetée en dehors) qui les font ressembler à une hallebarde dont l'humérus figurerait la hampe.

L'ensemble du rachis est atteint de plusieurs angulations ; dans le plan sagittal une cyphose de $\widehat{30°}$ dont le sommet se trouve au niveau de la onzième vertèbre dorsale est associée à une hyperlordose compensatrice de la colonne lombaire. Dans le plan frontal, il existe une scoliose à convexité gauche dont le sommet se trouve également au niveau de la onzième vertèbre dorsale, et dont l'angle d'inclinaison mesure $\widehat{35°}$. Une scoliose de compensation sus-jacente dont le sommet se trouve au niveau de la septième vertèbre dorsale, légère, présente une convexité droite. (Fig. 5 - Fig. 6).

Chaque vertèbre est le siège d'anomalies évidentes atteignant principalement les corps vertébraux.

Ces radios ne permettent pas de voir les vertèbres cervicales. Les corps des vertèbres dorsales sont remplacés par de minces languettes aplaties de la taille d'un pépin d'orange, dont les contours sont flous, séparées les unes des autres par des distances inter-vertébrales trois fois supérieures à la taille de ces noyaux osseux.

Les corps des vertèbres lombaires, bien que plus épais, sont très anormaux également. Leurs contours sont irréguliers et leur transparence peu homogène. Sur les clichés de profil, on voit une avancée pointue de leur bord antérieur qui leur donne un aspect de pentagone irrégulier.

Les espaces intervertébraux sont deux fois supérieurs à l'épaisseur d'une vertèbre (normalement égaux). A l'inverse de ce que l'on constate normalement, les vertèbres lombaires sont de plus en plus plates de la première à la cinquième. Les arcs postérieurs sont normaux. Aucun aspect angulaire du corps vertébral de D^{11} n'est présent sur ces premiers clichés.

Ainsi l'observation clinique et radiologique de cette enfant dans les premières semaines de vie, montre des symptômes marquants d'anomalies squelettiques qui permettent d'affirmer dès cette époque le diagnostic de nanisme métatropique.

Mesures en Cm	Colette D....	Moyenne d'enfants du même âge
Périmètre crânien	36	36 cm
Périmètre thoracique	32	36 cm
Longueur du bras	Dt = 7 / G = 7	8,5 à 9 cm
Avant-bras	Dt = 6,5 / G = 6	6,6 à 7,5 cm
Main	Dt = 6 / G = 6	5 à 5,5 cm
Cuisse	Dt = 10 / G = 10	8 cm
Jambe	Dt = 8,5 / G = 8,5	9 cm
Pied	Dt = 8,5 / G = 8,5	7,5 cm
Vertex Talon	51 cm	49 à 51 cm

Mensurations cliniques des différents segments des membres au cours de la première semaine de vie. Tableau comparant les chiffres relevés chez notre malade et ceux d'une population d'enfants du même âge (chiffres communiqués par le Laboratoire d'Embryologie pathologique de l'hôpital Saint-Antoine, Paris).

Ce tableau fait assez peu apparaître la prédominance rhizomélique de la micromélie, mais surtout la taille normale de l'enfant au début de la vie ; la grande taille des pieds et des mains.

A partir de trois semaines, l'enfant séjourne à l'hôpital de Limeil Brévannes dans le service du Docteur Lepercq, afin de maintenir la surveillance médicale et d'obtenir, par une kinésithérapie et un traitement postural appropriés, la réduction des pieds varus, la prévention des enraidissements articulaires et surtout celle de l'infléchissement rachidien.

Au cours du séjour, le développement statural et pondéral de l'enfant fut satisfaisant.

Après un an d'évolution, l'analyse des éléments de l'observation clinique, radiologique et biologique, permet de mettre en lumière les traits évolutifs caractéristiques de la maladie dont certains sont particulièrement démonstratifs chez notre malade.

A quatorze mois, cette enfant mesure 74 cm et pèse 12 kg se situant statistiquement dans le premier écart-type au-dessus de la moyenne. Il n'est donc pas encore question de nanisme ; pourtant la simple inspection révèle les anomalies évidentes dont l'enfant est porteuse.

La face est aplatie, large, peu expressive ; l'enfant ne semble guère s'intéresser au monde qui l'entoure. Toutefois, la certitude que l'on a de sa surdité congénitale, rend difficile l'interprétation de cette apathie (le seuil d'audition est à 80 db).

Le front est étroit, limité sur les côtés par une dépression temporale bilatérale, les yeux bleus sont petits, sans véritable microphtalmie, profondément enfoncés dans l'orbite. Le nez est court, sa base aplatie. Les oreilles sont mal ourlées, le lobule collé au visage. Le crâne est normal, la fontanelle est fermée. Le cou est très court, l'enfant tient constamment sa tête tournée vers la gauche. Cependant, celle-ci peut être passivement mobilisée en tous sens et cette attitude

est peut-être due à la gibbosité dorsale droite qui rejette sur la gauche l'ensemble du thorax et la tête.

Les membres supérieurs sont courts. Le tableau des mensurations comparées de cette enfant et d'enfants du même âge, montre la prédominance rhizomélique de cette micromélie. Les os longs ont un aspect trapu, épais, et l'existence de plis cutanés internes siégeant au milieu de chaque segment souligne l'impression d'incurvations de l'ensemble. En fait, c'est le monstrueux élargissement des métaphyses qui est responsable de cet aspect tortueux des membres.

Aux poignets se trouve une tuméfaction annulaire visible. Les mains sont brèves, épaisses, en battoir, presque carrées, les doigts sont courts, trapus et leurs articulations volumineuses.

La palpation retrouve aux coudes et surtout aux poignets une importante tuméfaction des métaphyses osseuses, non douloureuse à la pression, analogue à celle que l'on peut palper sur un enfant gravement atteint de rachitisme.

Il existe un flexum irréductible des coudes de $\widehat{45}°$ à gauche et de $\widehat{30}°$ à droite ; les mouvements d'abduction et de circumduction de l'épaule sont normaux. Par contre, l'amplitude des mouvements du coude est réduite, l'extension est limitée par le flexum que nous avons cité et la flexion forcée laisse encore la main distante de 5 centimètres de l'épaule à droite et à gauche.

Les mouvements de flexion, extension et pronosupination des poignets sont normaux.

Les mouvements des doigts sont normaux exception faite de la flexion de la troisième phalange sur la seconde des deuxième,

troisième et quatrième doigts de chaque main. Les plis cutanés palmaires sont normaux, les pouces sont normalement implantés.

Les membres inférieurs sont trapus, généralement incurvés en dedans, cette courbure à concavité interne semble accentuée par le pied varus bilatéral et les tuméfactions métaphysaires importantes aux genoux et aux chevilles. Il existe également une micromélie prédominant sur le segment proximal des membres. Les mobilités articulaires sont réduites : au niveau des hanches, la flexion passive est de 120° à gauche et de 100° à droite. L'abduction de $\widehat{35°}$ à gauche et nulle à droite.

La flexion passive des genoux ne permet pas d'obtenir une flexion complète et les talons restent à 2 cm environ des fesses. De même, leur extension complète ne peut être obtenue en raison d'un flexum irréductible de $\widehat{30°}$ à gauche et de $\widehat{15°}$ à droite.

Les pieds sont en varus bilatéral, l'amplitude totale des mouvements de l'articulation tibio-tarsienne ne dépasse pas $\widehat{30°}$ à gauche et $\widehat{15°}$ à droite. Les mouvements sont limités par les anomalies articulaires et par elles seules. On constate en effet une hypotonie importante.

Le dos est déformé par une importante cypho-scoliose vertébrale jointe à une gibbosité saillante latéro-dorsale droite de la région thoracique inférieure.

La partie antérieure du thorax est aussi déformée par une dépression sous-mammaire gauche, une voussure de la partie supérieure de l'hémithorax droit, enfin une saillie antérieure marquée du sternum. Le thorax n'est pas particulièrement étroit, le périmètre thoracique est comparable à celui des enfants du même âge. Mais l'ensemble du tronc paraît long relativement à l'ensemble du corps.

On remarque encore une fossette sacro-coccygienne sans véritable appendice caudal. Le reste de l'examen clinique est normal.

Mesures en Cm	Colette D...	Moyenne d'enfants du même âge
Périmètre crânien	47	46
Périmètre thoracique	47,5	47,5
Longueur du bras	Dt = 10 / G = 10	13,5
Longueur avant-bras	Dt = 11 / G = 10	11,5
Longueur main	Dt = 7,5 / G = 7,5	9
Longueur cuisse	Dt = 15 / G = 15	17
Longueur jambe	Dt = 16 / G = 16	17
Longueur pied	Dt = 11 / G = 11	12
Vertex Talon	74	78
Vertex Coccyx	33	39

Tableau comparatif des mensurations segmentaires relevées sur la petite Colette D.... à 14 mois, et sur des enfants normaux du même âge ; on remarque la brièveté relative des bras et des cuisses par rapport aux avant-bras et aux jambes moins raccourcies.

Les examens radiographiques répétés du squelette permettent de surveiller l'évolution des lésions osseuses, en particulier vertébrales et de distinguer plus nettement certaines manifestations du Nanisme Métatropique devenues plus évidentes qu'à la période néo-natale.

A l'âge de deux mois, toutes les phalanges des doigts sont présentes mais aucun point d'ossification des os du carpe n'est encore apparu. On note un liseré dense de calcification à la base des premières phalanges et de certains métacarpiens.

Le radius et le cubitus ont le même aspect que sur les premières radiographies. (Fig. 7)

Aux pieds, les phalanges distales des quatrième et cinquième orteils ne sont pas visibles. Le bassin apparaît petit et de forme généralement aplatie, les épines iliaques antéro-supérieure et inférieure sont rapprochées l'une de l'autre à droite et à gauche. Les cotyles sont évasés, aplatis, sans profondeur ; les toits des cotyles sont horizontaux, les deux hanches sont luxées.

Les métaphyses fémorales sont évasées, considérablement hypertrophiées, le petit trochanter quadrangulaire est comparable à la "tête d'un marteau". L'importance du remaniement de l'extrêmité proximale du fémur ne permet pas de mesurer l'angle des axes qui jugerait d'une coxa valga.

A l'âge de cinq mois, le rachis présente une cyphose de 75° dont le sommet se trouve au niveau de la onzième vertèbre dorsale. Une scoliose à convexité gauche mesurant $\widehat{40}°$ a son sommet au niveau de la onzième vertèbre dorsale et une scoliose de compensation sus-jacente à convexité droite mesurant $\widehat{60}°$ a son sommet au niveau de la septième

vertèbre dorsale. La cyphose a donc progressé de $\widehat{30}°$ en quatre mois et la scoliose vertébrale, dont le sommet est en D7, a augmenté de $\widehat{25}°$ dans le même temps.

A l'âge de sept mois, la cyphose et la scoliose n'ont pas évolué ; l'aspect de la onzième vertèbre dorsale est devenu celui d'une vertèbre "en coin". Sur ces clichés, les vertèbres dorsales apparaissent plus développées, mais leurs limites sont floues, elles présentent une avancée antérieure pointue leur donnant un contour pentagonal ; les espaces intervertébraux sont d'une hauteur double de celle d'une vertèbre.

Les vertèbres lombaires sont plus développées, mais leurs contours sont irréguliers, leur transparence n'est pas homogène. La quatrième et la cinquième vertèbre lombaire sont hypoplasiques. L'ensemble du squelette présente à cet âge des altérations plus visibles.

Aux membres supérieurs, il existe une ostéoporose très importante, les os sont cernés par un fin liseré dense régulier, les angles sont aigüs soulignés par un fin spicule surtout visible à la base des métacarpiens et des phalanges.(Fig. 7)

Les membres inférieurs sont également le siège d'une ostéoporose permettant de voir une fine trabéculation osseuse aux mailles lâches. Les métaphyses sont sept fois plus larges que les diaphyses, leur bord inférieur convexe donne à l'os et, en particulier aux fémurs, un aspect en trompette. La brièveté des os leur donne un aspect trapu.

Le bassin a une configuration aplatie, les épines iliaques postérieures, très rapprochées l'une de l'autre, donnent à l'échancrure sciatique une étroitesse et une profondeur inhabituelles. Les os des pieds sont également ostéoporotiques, cernés par un liseré dense et la base des métatarsiens présente de petits spicules. (Fig. 8)

A l'âge de neuf mois, on note l'apparition de points d'ossification des épiphyses fémorales supérieures normalement présents au cours du premier mois de vie.

A l'âge de onze mois, la cyphose est stabilisée encore à 70°, la scoliose a regressé à $\widehat{30°}$; mais la platyspondylie et l'anisospondylie sont frappantes ; la onzième vertèbre dorsale semble placée comme un coin qui provoque la bascule de la colonne sus-jacente.

Sur les clichés pris en incidence de profil, les corps vertébraux ont une transparence accrue en raison de l'ostéoporose ; ils sont cernés par un liseré plus dense qui dessine autour des plateaux vertébraux convexes, une image en forme de pince.

A l'âge de 14 mois, la cyphose est de $\widehat{60°}$ donc stabilisée ; la scoliose apparaît plutôt comme une subluxation de la colonne sus-jacente à la onzième vertèbre ; elle est d'un angle de $\widehat{30°}$ environ.

Il existe un retard d'apparition de certains points d'ossification épiphysaire ; en particulier, aucun point carpien n'est apparu à 14 mois (la tête de l'os crochu apparaît normalement entre 1 et 10 mois).

La tête des fémurs, normalement présente avant la fin du premier mois, est vue, pour la première fois, à l'âge de 9 mois. Les autres points d'ossification sont apparus dans des délais sensiblement normaux à l'épaule, au coude, au genou et au pied.

A l'âge de 18 mois, l'enfant tient assise mais ne s'assied pas seule ; il persiste une hypotonie importante ainsi qu'une indifférence au milieu extérieur que la surdité rend difficile à juger dans la mesure où elle en est l'origine.

L'examen clinique est inchangé, les mensurations des segments de membres consignées dans le tableau suivant montrent bien la micromélie à prédominance rhizomélique qui fait paraître plus long le tronc par rapport à l'ensemble du corps. Les enraidissements articulaires ont été considérablement réduits par la kinésithérapie.

Les angulations vertébrales ne sont pas changées mais une image de subluxation vertébrale sus-jacente à une vertèbre "en coin" fait redouter, pour l'avenir, des complications neurologiques dues à la compression médullaire dans le canal rachidien. L'examen neurologique clinique est à ce moment normal. (Fig. 9 et 10)

Les examens paracliniques pratiqués pour cette enfant ne montrent pas de perturbations importantes. En particulier, la calcémie est de 92 mg/l, la phosphorémie = 58,5 mg/l, les phosphatases alcalines = 8 u P N P.

L'examen oculaire est normal, il n'existe pas d'opacités cornéennes à l'examen de la lampe à fente.

Dans les urines, il n'existe pas d'excrétion anormale de mucopolysaccharides.

L'amino-acidurie globale est de 52 mg/kg/24 h : on observe la présence de nombreux acides aminés : glycine (+++) ; glutamine (+++) ; Histidine (+++) ; lysine (+) ; Alanine (+) ; Serine (+) ; Tyrosine (+).

Mesures en Cm	Colette D.... 18 mois	Enfants normaux du même âge
Périmètre crânien	47	49
Périmètre thoracique	47	48
Longueur du bras	Dt = 10 / G = 11	14
Longueur avant-bras	Dt = 10,5 / G = 9	12
Longueur des mains	Dt = 9 / G = 9	10
Longueur des cuisses	Dt = 15,5 / G = 14,5	20
Longueur des jambes	Dt = 14 / G = 14	20
Pieds	Dt = 12 / G = 13	13
Vertex talon	79	80
Vertex coccyx	52	50

Mensurations segmentaires comparatives relevées à l'âge de 18 mois chez notre malade et chez un groupe d'enfants du même âge.

Les amplitudes des mouvements des membres et les attitudes vicieuses articulaires ont été très sensiblement améliorées par la rééducation et la kinésithérapie quotidienne, en une ou plusieurs séances, totalisant une durée d'une heure par jour.

Les pieds varus sont réductibles passivement. Les valeurs des amplitudes articulaires sont groupées dans les tableaux suivants.

Hanches	Flexion	Extension	Abduction	Adducation
Gauche	Normale	0° (en rectitude)	35°	15°
Droite	90°	0° (en rectitude	20°	25°

Genoux	Flexion	Extension
Gauche	Normale	Normale
Droit	Normale	Normale

Epaule	Antepulsion		Rétropulsion	Abduction		Adduction
	omoplate bloquée	omoplate libre		omoplate bloquée	omoplate libre	
Gauche	100°	120°	15°	85°	100°	0
Droite	85°	100°	normale	95°	110°	10

Coude	Flexion	Extension
Droit et gauche	épaule main possible	-20° (flexum du coude

Poignet	Flexion	Extension
Droit	60°	50°
Gauche	70°	70°

Fig. 3.

Membre inférieur de face.
Enfant âgée de 3 semaines.

On remarque les déformations et les élargissements métaphysaires des os longs, qui ont pu être comparés à des contours de trompettes et de champignons.

Les extrêmités des os longs et les noyaux d'ossifications tarsiens ont des structures et des contours irréguliers.

On note l'absence d'ossification des quatre derniers orteils.

Fig. 4.

Cliché du membre supérieur.
Enfant âgée de 3 semaines.

On note l'important élargissement des métaphyses des os longs, leur bordure dense et irrégulière ; un épaississement de l'ombre périostée est notable sur le fût huméral.

Fig. 5.

Cliché de Rachis face.
à l'âge de 3 semaines.

Permet de constater la scoliose dorsale basse présente dès la naissance.

La platispondylie et l'anisospondylie ainsi que la brièveté des côtes.

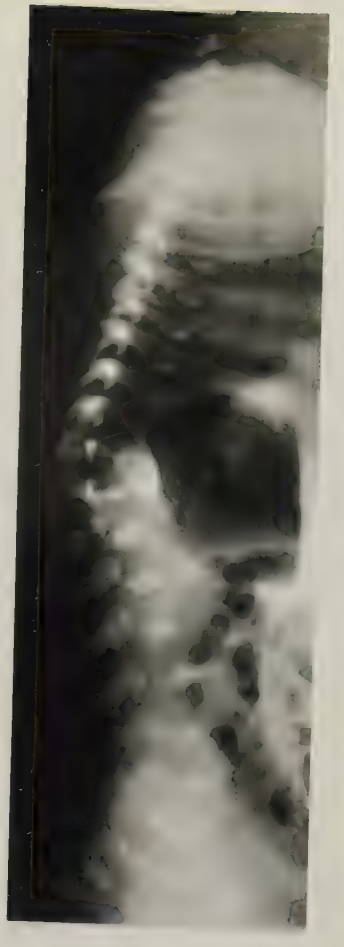

Fig. 6.

Cliché de Rachis de profil.
Enfant âgée de 3 semaines.

On voit nettement la cyphose dorsale basse, l'anisospondylie généralisée et la petite taille des corps vertébraux réduits dans la région dorsale à de petites languettes plates, de contours irréguliers.

Les espaces intervertébraux sont très augmentés par rapport aux hauteurs des corps vertébraux (le rapport des deux dimensions est normalement égal à un).

Fig. 7.

Radiographie des deux membres supérieurs de face,

enfant âgée de deux mois.

Les déformations métaphysaires s'accentuent par rapport au premier cliché.

On remarque l'irrégularité et la densification de la base des métacarpiens et des premières phalanges.

-=-=-=-=-=-=-=-=-=-=-=-=-

Fig. 8.

Radiographie des deux membres inférieurs de face,

enfant âgée de onze mois.

L'aplatissement du bassin et surtout de sa partie moyenne apparaît très nettement. Les épines iliaques supérieure et inférieure sont très rapprochées l'une de l'autre, l'échancrure sciatique est réduite à une encoche étroite ; les toits des cotyles sont horizontaux. Il existe une luxation bilatérale des têtes fémorales ; leurs épiphyses sont de dimensions, de structures et de contours irréguliers. Les métaphyses fémorales supérieures sont volumineuses. On remarque, surtout à gauche l'élargissement du petit trochanter équarri en "tête de marteau".

L'élargissement des métaphyses voisines des genoux est relativement plus important que dans les premiers jours de vie.

Les éléments de ce cliché sont typiques du Nanisme Métatropique.

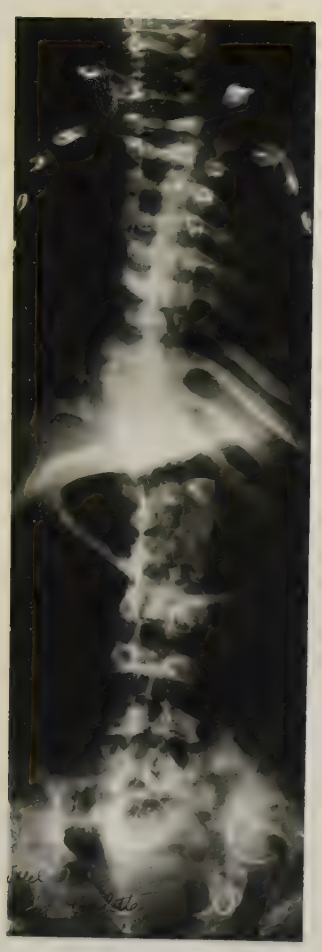

Fig. 9.

Radiographie du rachis de face, enfant âgée de 18 mois.

On constate ici l'atteinte sévère de tout le rachis. La scoliose sus-jacente à la onzième vertèbre dorsale ressemble à une subluxation du rachis au-dessus de cette vertèbre, faisant redouter pour l'avenir des complications neurologiques par lésions médullaires. Les corps vertébraux des onzième et douzième vertèbres dorsales sont très aplatis.

Les vertèbres de la région dorsale basse et lombaire sont de structure et de contours très irréguliers, certaines peuvent être confondues avec leurs voisines.

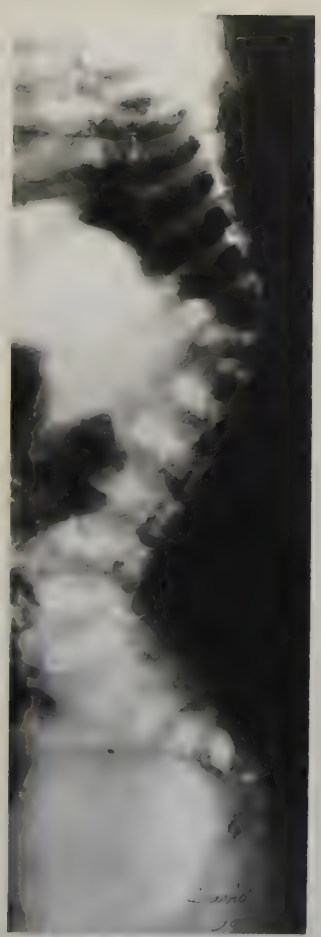

Fig. 10.

Radiographie du rachis de profil, enfant âgée de 18 mois.

Ce cliché montre la cyphose dorsale et l'hyperlordose lombaire sous-jacente, les anomalies élémentaires des corps vertébraux aplatis dans la région dorsale, dont les contours sont irréguliers et les dimensions inégales.

La onzième et la douzième vertèbre dorsale sont déformées en forme de pinces ou de crochets.

Les murs antérieurs des vertèbres lombaires sont diminués donnant aux corps vertébraux la forme de quadrilatères ou de pentagones irréguliers.

NANISME METATROPIQUE

Description clinique.

L'analyse des cas de nanisme métatropique retrouvés dans la littérature depuis 1966, permet de décrire plus complètement ce syndrome bien illustré par la petite Colette D.....

Le Nanisme Métatropique fut décrit pour la première fois sous ce vocable par MAROTEAUX, SPRANGER et WIEDEMANN en 1966, à partir de cinq cas personnels et de douze cas retrouvés dans la littérature, publiés le plus souvent sous le nom d'Achondroplasie atypique ou de Chondrodystrophie hyperplasique. Il doit son nom à une singularité évolutive typique de cette entité : la variation, pendant le temps de la croissance, des proportions relatives du tronc et des membres. Ceci est parfaitement illustré par le fait qu'un même malade ait pu voir porter sur sa maladie les diagnostics d'Achondroplasie et puis, quelques années plus tard, de Maladie de Morquio, par deux observateurs successifs.

Un autre trait caractéristique de cette maladie, difficile à enrayer ou à prévenir, est l'évolutivité de la cyphoscoliose vertébrale. Le potentiel évolutif de cette infirmité est variable et imprévisible. Il impose une surveillance clinique et radiologique régulière, et la mise en oeuvre de méthodes de redressement orthopédique et de rééducation constamment adaptées aux données changeantes de la maladie vertébrale.

Les douze observations étudiées ici ont été consignées sur trois tableaux comparatifs clinique, radiologique et biologique : c'est l'étude de ces tableaux qui nous a permis de remarquer ce qui suit : La maladie atteint les sujets des deux sexes ; l'étude de cas familiaux a permis d'affirmer qu'elle est héréditaire et se transmet sur le mode autosomique récessif.

L'âge du diagnostic a oscillé entre la naissance et l'âge de 17 ans, mais il s'agit des descriptions initiales du syndrome ; en fait, Maroteaux affirme que la maladie peut toujours être suspectée cliniquement et affirmée radiologiquement dès la naissance.

On ne retrouve pas d'anomalies de la grossesse et la maladie ne semble pas être un facteur de prématurité.

Les antécédents familiaux ne comprennent jamais de consanguinité entre les parents ; on retrouve une fois une petite taille héréditaire chez la mère et les grands-parents maternels et chez notre malade, une surdité héréditaire sans rapport probablement avec la maladie.

A la naissance, la taille est généralement normale ; une seule fois, elle est signalée anormale mais aucun chiffre n'est donné.

Le poids de naissance de deux enfants pourtant nés à terme est faible : 2.600 g et 2.450 g ; 6 observations ne le mentionnent pas. Le poids des autres est supérieur à 3.000 g.

Par contre, il semble que le nombre des enfants réanimés à la naissance pour des difficultés respiratoires, ne puisse pas être négligé : quatre cas sur les douze étudiés. On est tenté de rapprocher ce fait de la dystrophie thoracique asphyxiante à laquelle est comparé le thorax des nouveaux-nés atteints de Nanisme Métatropique dans la

description princeps de cette maladie. Il faut souligner aussi le décès de deux enfants à l'âge de 2 et 6 mois au décours d'une infection respiratoire. Toutefois aucune donnée ne nous permet d'établir une relation entre l'importance des déformations thoraciques et celle des troubles respiratoires. Un troisième enfant, dont l'observation est présentée par Thurner Mignani et Hussl, est décédé 35 mn après la naissance.

L'ensemble des cas réunis pour cette étude permet de constater la richesse du simple examen clinique qui peut souvent faire évoquer le diagnostic et doit toujours faire pratiquer un examen radiologique complet du squelette qui apportera si besoin la certitude du diagnostic.

Le visage est décrit dans un tiers des cas comme étant large, aplati et la partie inférieure accentuée ; 3 fois sur 12, est signalée par les observateurs une brièveté du cou, et 2 fois un épicanthus. Ces symptômes ne suffisent pas à décrire un faciès propre aux malades atteints de nanisme métatropique comme on connaît celui de l'achondroplasie ou du gargoylisme, cependant les anomalies des traits du visage sont présentes, avec une fréquence non négligeable, chez ces malades. La longueur excessive du thorax est signalée par les auteurs dans 4 observations sur 9 et, sur les 2 malades examinés respectivement à l'âge de 11 et de 17 ans, est signalée une brièveté du thorax. Ceci est un élément du métatropisme : le raccourcissement dans le temps de la hauteur du tronc principalement dû à l'angulation du rachis et au défaut de croissance des corps vertébraux. L'étroitesse du thorax est notée dans 3 observations ainsi qu'une protrusion antérieure du sternum dite en "carène de bateau".

Trois fois ont été remarquées et palpées les tuméfactions des jonctions chondrocostales épaissies.

Dans 10 observations sur les 12, sont notées des incurvations rachidiennes, cyphoses ou scolioses, le plus souvent cyphoscolioses, d'importance très variable d'un sujet à l'autre, pouvant atteindre des angulations monstrueuses comme celle du troisième cas décrit par Maroteaux, Spranger et Wiedemann (90°).

5 observations rapportent l'évolutivité importante de ces déformations rachidiennes ; dans ces cas, toutes les tentatives de traitement n'ont pas arrêté la progression de la cyphoscoliose ; il est difficile d'apprécier si elles l'ont ralentie.

Une micromélie appréciable est notée dans 7 observations sur 12 ; par contre, il est spécifié, au sujet du malade examiné à l'âge de 11 ans, que la brièveté des membres ne choque pas l'examinateur comparativement au reste du corps ; en effet, la longueur du thorax de ce malade présentant une cyphoscoliose grave avec une gibbosité importante, est très réduite et une certaine harmonie des proportions des segments du corps est restituée.

Une augmentation de volume des articulations, témoin de l'élargissement métaphysaire des os, si démonstrative sur les clichés radiographiques de notre malade, est signalée dans 7 observations sur 12 ; les articulations le plus souvent concernées sont les coudes, les genoux puis les chevilles et les mains.

Après quelques mois d'évolution, les articulations sont souvent enraidies en particulier les coudes, les hanches, les genoux, les doigts, chez 6 malades sur 12. Ceci entraîne une diminution d'amplitude des mouvements articulaires ; les mouvements le plus souvent entravés sont l'abduction de l'épaule, l'extension du coude, l'abduction, l'extension et la

rotation externe de la hanche, ainsi que la flexion des phalanges distales des doigts sur les phalanges proximales.

A côté de ces anomalies importantes du tronc et des membres, et de leur évolution dans le temps, il est intéressant de noter certains signes cliniques qui frappent par leur fréquence plus que par leur importance. Au premier rang de ceux-ci, se trouve l'existence cinq fois signalée d'une formation cutanée, sorte de repli situé au niveau de la région coccygienne, mesurant 1 à 3 cm de longueur, simulant une ébauche d'appendice caudal.

Quatre fois sont décrits des pieds et des mains trapus, deux fois au contraire les doigts longs et effilés rappellent aux observateurs l'arachnodactylie.

Le développement psychomoteur est signalé normal dans 4 observations et retardé chez 1 enfant cité par Larose et Gay. En ce qui concerne notre malade, l'appréciation en est difficile car il est certain que la surdi-mutité congénitale de cette enfant gêne autant ses acquisitions dans ce domaine que leur appréciation par l'examinateur.

Enfin sont groupées sous la rubrique "Anomalies associées" des anomalies retrouvées dans 6 observations mais que les auteurs ne considèrent pas comme des symptômes de Nanisme Métatropique, ce sont une hernie inguinale, deux fois des mains en trident, une fente palatine, un hémangiome de la face, une sténose du pylore, des pieds plats, des pieds bots. Cependant il faut souligner la fréquence remarquable de ces anomalies associées par rapport à celle d'une population d'individus non atteints de Nanisme Métatropique.

Les investigations biologiques ne permettent pas de décrire un syndrome biologique de Nanisme Métatropique, elles permettent surtout de le distinguer d'autres chondrodystrophies telles que les Mucopolysaccharidoses.

Le bilan phosphocalcique est normal. Les examens oculaires, quand ils sont pratiqués, en particulier l'examen de la cornée à la lampe à fente, sont normaux.

L'excrétion des mucopolysaccharides urinaires est normale à l'exception d'un cas rapporté par Jenkins pour lequel la réaction du Cetyl Pyridinium est positive (1,57 au lieu d'un taux $< 0,50$ chez le sujet normal). La réaction au bleu Alcian est normale. Le mucopolysaccharide n'a pas été identifié.

L'excrétion urinaire des acides aminés est augmentée dans le cas rapporté par Larose et Gay mais il s'agit, comme pour notre malade, d'une augmentation portant sur plusieurs acides aminés. Par contre, dans le deuxième cas cité par Maroteaux, Spranger et Wiedemann, une diminution notable de l'excrétion d'Hydroxyproline est rapportée (12 mg/jour au lieu de $32,7 \pm 7,6$ mg/j.)

DESCRIPTION RADIOGRAPHIQUE.

L'examen radiologique des malades atteints de Nanisme Métatropique étudié d'abord chez le nourrisson et le petit enfant, ensuite chez le grand enfant et l'adulte, fait apparaître les "variations" qui caractérisent la maladie et lui ont valu son nom.

Chez le Nourrisson et le Petit Enfant.

Les anomalies des os longs des membres attirent tout particulièrement l'attention. Les os sont courts et les mensurations effectuées sur les différents clichés permettent de constater que cette brièveté

prédomine sur les segments rhizoméliques. En revanche, les pieds et les mains sont de dimensions normales. La brièveté des membres supérieurs est signalée dans huit observations et celle des membres inférieurs dans dix des douze observations citées. Les os mesurés sont raccourcis dans les proportions d'un tiers à un-demi de leur longueur normale.

A côté de cette brièveté des fûts diaphysaires, les métaphyses des os longs présentent d'importantes anomalies morphologiques. Elles sont considérablement élargies et donnent l'impression que l'os s'évase à ses deux extrêmités en forme de trompette ou de champignon.

Gefferth a mesuré sur les clichés du premier malade, dont il rapporte l'observation, une augmentation de 60 mm des diamètres des métaphyses par rapport aux diaphyses des os longs (clichés d'un enfant de 2 ans).

Les métaphyses sont mal modelées, en particulier le petit trochanter fémoral hypertrophié est équarri en forme de tête de marteau. Ceci est signalé dans cinq observations et ce symptôme est considéré par les premiers auteurs comme propre au nanisme métatropique. La structure des métaphyses est irrégulière, la transparence est accrue et les trabéculations osseuses sont visibles. Les noyaux épiphysaires apparaissent avec retard, leur forme et leur structure sont irrégulières prenant un aspect ponctué ou kystique.

Le tronc et le rachis de ces enfants sont également, dès cet âge, le siège de remaniements associés aux lésions des os longs.

Le thorax des nourrissons est long et cylindrique, les côtes sont courtes, épaisses et présentent un renflement de leurs deux extrêmités. Les omoplates sont petites, la pointe en est déjetée en dehors, et le bord interne est convexe en dedans.

Dans la petite enfance, le rachis présente essentiellement des anomalies segmentaires associées cependant à des cyphoses et surtout des scolioses débutantes. Les lésions atteignent les corps vertébraux, les arcs postérieurs sont habituellement normalement développés. Les corps vertébraux dont l'ossification est retardée, ont des formes et des dimensions variées réalisant une anisospondylie et une platispondylie généralisées. Les noyaux d'ossification vertébraux sont très petits, plats, ovalaires ou en forme de pinces. La platispondylie est telle que le rapport de l'épaisseur d'une vertèbre à la distance des espaces intervertébraux adjacents, normalement inférieur à un, est de trois ou même de cinq dans les cas où il a été calculé. Les vertèbres lombaires ont une hauteur subnormale mais une angulation de leur bord antérieur leur donne sur les clichés de profil l'aspect d'un pentagone irrégulier à base postérieure, ceci est signalé dans les observations de Maroteaux et de Gefferth à propos de deux malades.

Certaines vertèbres lombaires ont un aspect cunéiforme. Les arcs postérieurs des vertèbres lombaires sont normaux et les distances interpédiculaires augmentent normalement de la première à la cinquième. Cependant deux observations font état d'une diminution dans le sens crânio-caudal de cette largeur interpédiculaire telle qu'on la rencontre dans l'Achondroplasie (Cas I de Maroteaux, Spranger, Wiedemann, Cas I de Gefferth). Le bassin décrit dans dix des douze observations présente des anomalies importantes qui contribuent à l'établissement du diagnostic. Il est généralement petit, à peu près équarri. Les différents segments atteints sont les ailes iliaques qui sont de forme carrée, l'échancrure sciatique de hauteur extrêmement réduite et de profondeur très accrue, La distance des épines iliaques supérieure et inférieure est très réduite, autant au bord antérieur qu'au bord postérieur de l'os iliaque. Ces déformations, jointes

à la convexité importante de la crête iliaque, forment l'image en "hallebarde" évoquée par Maroteaux, Spranger et Wiedemann.

Le toit des cotyles est le plus souvent horizontal. Les symphyses sont larges et le cartilage en est très important.

L'ensemble de ces déformations osseuses du tronc et des membres chez le nourrisson et le petit enfant permet d'affirmer, dès cet âge, le diagnostic de nanisme métatropique.

Chez le Grand Enfant et l'Adulte.

Au cours de l'évolution de la maladie, les proportions relatives des différents segments du corps, évoluent sensiblement, ainsi que l'aspect radiologique des lésions osseuses.

En effet, les atteintes rachidiennes dominent maintenant le tableau sous la forme d'une importante cyphoscoliose avec une gibbosité, responsable en grande partie de la réduction de la taille de ces malades. La scoliose peut être très grave atteignant 90° comme celle du quatrième cas rapporté par Maroteaux, Spranger et Wiedemann.

Il faut également noter l'importance du potentiel évolutif de ces déformations vertébrales, chez ce même malade décrit par Maroteaux, Spranger et Wiedemann ; la scoliose est passée, entre l'âge de six mois et celui de onze ans, d'une angulation de $\widehat{15}$ à $\widehat{90}°$. Les anomalies segmentaires des corps vertébraux sont aussi frappantes. Elles intéressent l'ensemble des corps vertébraux qui sont aplatis, irréguliers, cunéiformes. La croissance des os longs des membres est relativement moins perturbée et la micromélie est beaucoup moins frappante que dans la petite enfance. L'élargissement des métaphyses s'atténue du fait de l'allongement des os.

Le thorax long et cylindrique dans la petite enfance, rappelant alors la dystrophie thoracique asphyxiante perd de sa hauteur du fait de la cyphoscoliose, et gagne de la profondeur du fait de la protrusion antérieure du sternum.

Les métatarsiens et les doigts restent souvent courts et épais.

Les lésions du bassin et des hanches persistent. Les premiers auteurs qui ont décrit le nanisme métatropique affirment que ces lésions du bassin jointes à celles des extrêmités supérieures du fémur, dont le petit trochanter est carré, suffisent à porter le diagnostic de la maladie.

-=-=-=-

ETUDE ANATOMO-PATHOLOGIQUE ET HISTOLOGIQUE

L'étude anatomo-pathologique effectuée pour deux enfants décédés l'un 35 minutes après la naissance, et l'autre à l'âge de 2 mois, permet une comparaison anatomo-clinique des signes de la maladie. L'autopsie du premier enfant, rapportée par Thurner, Mignani et Hussl, montre un effilement de la diaphyse des os longs, les ailes iliaques sont écartées, la hauteur générale du bassin est raccourcie. La symphyse pubienne est déjetée en arrière, affleurant le promontoire et divisant le bassin en deux cavités droite et gauche. Les métaphyses sont en forme de champignon. La tête fémorale et les trochanters sont fondus dans une unique masse cartilagineuse et fixés l'un à l'autre par des processus jaunâtres. Les segments métaphysaires s'endentent l'un dans l'autre.

L'autopsie du deuxième enfant décédé à l'âge de 2 mois, d'infection respiratoire, rapportée par Jenkins, Smith et MacKinnel, a permis de constater une brièveté des diaphyses des os longs, un élargissement des extrêmités dû à l'augmentation du cartilage épiphysaire.

La tête fémorale est large et plate, le cotyle est très mince, les vertèbres sont larges et minces avec un centre d'ossification petit. Le sacrum est augmenté de volume ainsi que le coccyx, expliquant le repli cutané caudal noté chez ce malade. Les côtes sont courtes et épaisses, leurs extrêmités postérieures sont étroitement collées aux corps vertébraux, ce qui limite les mouvements respiratoires.

Les doigts sont courts avec un excès de cartilage à leur extrêmité. L'os hyoïde est volumineux. Ainsi les élargissements épiphysaires des os longs sont dûs à une hypertrophie cartilagineuse des extrêmités et les déformations des os constatées sur les clichés radiographiques sont vérifiées à l'autopsie.

Les examens histologiques soulignent l'aspect anarchique de la zone d'ossification du cartilage d'origine enchondrale, sans expliquer le pourquoi de ce remaniement. Jenkins, Smith et MacKinnel rapportent que les cartilages épiphysaires de leur malade décédé à l'âge de deux mois, étaient anormaux ; les chondrocytes étaient agrégés en petits groupes avec un défaut de l'alignement en colonne. Le cartilage n'avait pas été effondré pour former l'échafaudage normal sur lequel l'os s'étend et le tissu vasculaire n'avait pas pu pénétrer dedans.

Thurner, Mignani et Hussl, après une étude histologique et micro-radiographique d'un nouveau-né décédé 35 minutes après la naissance, concluent ainsi leur examen du cartilage épiphysaire, de la jonction chondro-osseuse et de la diaphyse des os longs :

- Défaut de développement et nombreuses erreurs d'orientation au niveau des piliers cellulaires du cartilage épiphysaire.
- Transformation : "Albuminoïde" de la substance intermédiaire ainsi que démasquage fibrillaire localisé.
- Absence complète de chondroplasie enchondrale, la spongieuse est constituée de débris cartilagineux comportant encore des éléments cellulaires et entourée de substance fondamentale osseuse.

Une troisième étude histologique de David, effectuée sur un foetus macéré, constate que les élargissements épiphysaires constatés cliniquement et radiologiquement correspondent à un accroissement du cartilage.

Mais il existe également une constitution irrégulière de ce cartilage. A la place du cartilage hyalin à disposition uniforme, on trouve une disposition désordonnée avec, dans la substance basale, des cellules cartilagineuses ovalaires, fusiformes ou vésiculeuses ; seul le périchondre a une structure à peu près régulière.

Le cartilage diaphysaire est calcifié de façon irrégulière et on ne note aucune image de structure osseuse à ce niveau. La formation osseuse périostée des métaphyses a un aspect conforme aux images habituelles. La zone frontière entre l'os et le cartilage est très irrégulière ; on peut trouver de l'os ou des formations pré-osseuses jusqu'à la ligne épiphysaire alors que, par ailleurs, le cartilage se prolonge loin dans la diaphyse. A l'intérieur du cartilage diaphysaire, on trouve des plages mal limitées de cartilage hyalin. On ne distingue pas de stries périostées.

Dans le reste du système osseus sont notés : une hyperplasie du cartilage sternal, le développement important des clavicules avec cartilage calcifié et formation d'os, épaississement et élargissement de la jonction ostéo-cartilagineuse des côtes avec hyperplasie cartilagineuse marquée. En outre, il existe chez le foetus étudié par David une importante hyperplasie du cartilage embryonnaire du larynx, une hyperplasie extensive de la trachée dont l'épaisseur et la circonférence excèdent plusieurs fois les dimensions correspondantes d'un foetus du même âge. Presque tout le système cartilagineux des grosses bronches est le siège d'une hyperplasie

massive. La lumière bronchique est nettement rétrécie et les vaisseaux déplacés latéralement. Les hyperplasies cartilagineuses se rencontrent sous la forme de nodules isolés, sans former de véritables traînées cartilagineuses. Dans le tissu graisseux sous-cutané se retrouvent également des nodules cartilagineux. La chondrodystrophie foetale se caractérise par une dissociation dans le développement de l'os membraneux à développement normal, et de l'os cartilagineux à développement troublé (Geschickter, 1949).

-=-=-=-=-

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Le problème du diagnostic différentiel du Nanisme Métatropique est difficile. En effet, la plupart des chondrodysplasies aujourd'hui isolées, étaient autrefois confondues sous les noms d'Achondroplasie typique ou atypique et leur classification fait encore actuellement l'objet d'études diverses. Cette confusion est le témoin des analogies que présentent les chondrodysplasies et oblige à les évoquer en présence de tout nanisme micromélique.

Les deux maladies avec lesquelles le nanisme métatropique risque principalement d'être confondu sont : l'Achondroplasie chez le nourrisson et le petit enfant, et la maladie de Morquio chez le grand enfant et l'adulte. Nous ne ferons que parcourir les autres chondroplasies dans la mesure où elles constituent un diagnostic différentiel possible du nanisme métatropique.

I - L'ACHONDROPLASIE.

L'Achondroplasie isolée par Panot en 1878, était autrefois considérée comme un rachitisme congénital. Le plus souvent, le nanisme micromélique est présent dès la naissance, à la différence du Nanisme Métatropique qui ne comporte pas de réduction de la taille au début de la vie.

Le faciès de ces enfants est particulier : le crâne paraît volumineux, les bosses frontales saillantes et la racine du nez aplatie. Ces signes n'existent pas dans le Nanisme Métatropique.

On ne note jamais d'Achondroplasie de cyphoscoliose dès la naissance, comme on peut le faire fréquemment chez les malades atteints de Nanisme Métatropique, par contre chez les nourrissons âgés de 8 à 12 mois, le rachis est fréquemment déformé par une cyphose de la région dorsale basse due à l'hypotonie musculo-ligamentaire accrue chez ces malades.

Le thorax est plat et court, celui des malades atteints de Nanisme Métatropique est long et cylindrique dans la première enfance, puis se déforme plus tard du fait de la protrusion antérieure du sternum et de la gibbosité. Il existe dans l'achondroplasie, une brièveté des os longs, qui semblent de ce fait assez trapus, mais qui ne sont jamais déformés par des remaniements métaphysaires tels que ceux du nanisme métatropique.

Les membres sont globalement incurvés par une courbure à concavité interne, alors que dans le nanisme métatropique ils présentent d'importantes saillies métaphysaires.

Les mains sont trapues, un écartement accru de l'espace interdigital compris entre les troisième et quatrième doigts leur donne le classique aspect en trident. Chez les malades atteints de nanisme métatropique ; les mains sont de taille normale. On a plusieurs fois signalé l'existence d'Arachnodactylie. De même, il n'existe ni anomalie viscérale ni désordre métabolique dans ces deux maladies.

Langer, Baumann et Gorlin ont présenté, en Mai 1966, une étude radiographique de 101 cas d'Achondroplasie permettant de suivre dans le temps l'évolution des signes caractéristiques de la maladie.

Chez le nouveau-né, on ne constate pas comme chez le nouveau-né normal, d'élargissement du haut vers le bas des distances interpédiculaires au niveau de la colonne lombaire ; ceci est un signe inconstant du nanisme métatropique.

Le bassin du nouveau-né achondroplase est typique, la forme de l'os iliaque est pratiquement carrée avec un certain arrondissement des angles en projection frontale. La partie inférieure de l'os iliaque est courte et, par conséquent, l'échancrure sciatique est étroite ; le bord inférieur de l'os iliaque est horizontal alors qu'il est normalement oblique. Il y a une augmentation de largeur des cartilages : synchondrose ischio-pubienne et cartilage en Y. Dans l'ensemble, la conformation pelvienne est courte et large.

Les os iliaques des malades atteints de nanisme métatropique ont une allure générale en hallebarde et les extrêmités supérieures des fémurs sont très élargies et très remaniées, le petit trochanter est volumineux, équarri en forme de tête de marteau. Chez les malades achondroplases il peut exister un raccourcissement rhizomélique des membres prédominant sur les membres supérieurs.

La plupart des nouveaux-nés achondroplases n'ont pas de points d'ossification épiphysaire aux genoux.

Chez le petit enfant une cyphose de la jonction thoraco-lombaire est très habituelle et n'est pas associée à une malformation d'une vertèbre.

Elle est considérée comme la règle des achondroplases infantiles avant que l'enfant ne marche. Cette déformation contraste avec la rectitude de la colonne vertébrale, diffuse, très marquée et très évolutive dans le nanisme métatropique.

Quand l'enfant grandit, l'achondroplasie cesse donc d'être un diagnostic différentiel du nanisme métatropique en raison de l'évolutivité propre des deux syndromes.

En effet, chez l'adulte achondroplase, si le rétrécissement des distances interpédiculaires des vertèbres lombaires s'est encore accentué dans le sens crânio-caudal, joint à une brièveté des pédicules et à une angulation forte de la charnière lombo-sacrée, les vertèbres ont leur hauteur normale, il n'y a aucune platispondylie.

Les os longs de l'adulte achondroplase présentent également des anomalies : brièveté nette de l'humérus par rapport aux os de l'avant-bras, aspect trapu des os lié à leur brièveté mais jamais de remaniement métaphysaire important tel qu'il apparaît encore chez l'adulte atteint de nanisme métatropique. La cage thoracique est légèrement aplatie d'avant en arrière, dans le nanisme métatropique sont diamètre antéro-postérieur est augmenté par la protrusion antérieure du sternum et la gibbosité dorsale importante. Les éléments comparatifs de ces deux entités font constater que, si l'achondroplasie peut être confondue avec le nanisme métatropique chez le nourrisson et le petit enfant en raison de la micromélie, de l'enraidissement articulaire, de la cyphose vertébrale, cette confusion n'est plus possible chez l'enfant plus âgé car le sujet achondroplase ne présente jamais, au cours de l'évolution de sa maladie, de platispondylie, ni angulations rachidiennes dorsales progressives, ni

gibbosité, tous signes qui dominent alors le syndrome du nanisme métatropique et faisait autrefois évoquer alors la maladie de Morquio. Compte tenu de la différence pronostique et thérapeutique, la distinction entre les deux affections doit être établie au plus tôt.

D'autres chondrodysplasies peuvent être évoquées à la naissance chez le petit enfant porteur d'un Nanisme Métatropique.

Deux d'entre elles, rapidement létales, doivent être éliminées dans les premiers jours de vie. Ce sont le Nanisme Thanatophore et l'Achondrogénèse de Parenti.

Le Nanisme Thanatophore se traduit dès la naissance par une importante étroitesse thoracique et une micromélie avec incurvation des diaphyses qui sont beaucoup plus importantes que celles que l'on rencontre dans le Nanisme Métatropique.

Il comporte également une réduction de la taille à la naissance (environ 40 cm) qui n'existe jamais dans le Nanisme Métatropique. Ces enfants décèdent en quelques jours d'une insuffisance respiratoire sévère.

L'examen radiologique permet de constater la brièveté des côtes et la hauteur très réduite des corps vertébraux qui donnent aux vertèbres dont les pédicules sont normalement développés, un aspect en H ou en U.

La platispondylie fréquente au début de la vie dans le Nanisme Métatropique n'est pas si importante, et les autres atteintes squelettiques permettent d'écarter le diagnostic.

Toutefois il existe des atteintes des os longs dans le Nanisme Thanatophore : brièveté, incurvation des diaphyses, limites métaphysaires imprécises.

Les ailes iliaques sont hypoplasiques et les toits des cotyles sont horizontaux comme dans le Nanisme Métatropique. L'aspect si typique des métaphyses du Nanisme Métatropique n'existe pas dans le Nanisme Thanatophore.

L'Achondrogénèse de Parenti est remarquable par un défaut d'ossification des os longs et des corps vertébraux qui peuvent n'être pas visibles radiologiquement.

Cliniquement, le nanisme est très sévère, le nouveau-né mesure 25 à 35 cm, le crâne est relativement très volumineux et les membres très brefs. Tous ces signes, quand ils sont réunis, sont trop importants pour évoquer le Nanisme métatropique.

Radiologiquement, les os peuvent n'être pas visibles, ou plus souvent certains d'entre eux sont remplacés par quelques ilots calcifiés.

Ces deux entités ayant été éliminées dès les premiers jours de vie, étant donné leur pronostic, d'autres chondr**dysplasies peuvent être envisagées.**

La Maladie des Epiphyses Ponctuées se manifeste cliniquement par une micromélie asymétrique. Cette asymétrie n'existe pas dans le Nanisme Métatropique. Dans les deux maladies, il s'agit d'une micromélie rhizomélique qui s'associe, dans la Maladie des Epiphyses Ponctuées, à des déformations variables des extrêmités avec limitation des mouvements : mains déformées, pieds bots. Une déformation du faciès fait aussi rapprocher l'une de l'autre ces deux maladies.

C'est l'examen radiologique qui permet le diagnostic de certitude. On constate, dans la maladie des Epiphyses Ponctuées, la présence de calcifications de la taille d'une tête d'épingle ou d'un grain de plomb, irrégulièrement réparties sur les os longs et les tissus péri-articulaires voisins du carpe, du tarse, du rachis, du bassin, de la rotule. La présence de ces "ponctuations" signe le diagnostic de maladie des Epiphyses Ponctuées et élimine celui de Nanisme Métatropique.

Le syndrome d'Ellis Van Creveld et la Dystrophie Thoracique asphyxiante ont pu être évoqués en présence d'un malade atteint de Nanisme Métatropique en raison de l'étroitesse du thorax que représentent ces malades.

Le Syndrome d'Ellis Van Creveld, encore appelé dysplasie Chondro-ectodermique, est caractérisé par un nanisme micromélique, une polydactylie et une dysplasie ectodermique impliquant surtout les ongles et les dents.

Radiologiquement, la confusion n'est plus possible avec le Nanisme Métatropique puisque la colonne vertébrale et le bassin sont normaux alors que le Nanisme Métatropique associe une platispondylie avec anisospondylie et cyphoscoliose, et des anomalies des os iliaques déformés et aplasiques. Le Nanisme Métatropique ne comprend pas en règle de polydactylie, celle-ci fait partie du syndrome d'Ellis Van Creveld.

Souvent le cinquième métacarpien est incomplètement dédoublé mais l'extrêmité distale est libre et s'articule avec un sixième doigt.

La Dysplasie Thoracique asphyxiante ou Maladie de Jeune est fréquemment confondue, dans la petite enfance, avec le syndrome d'Ellis Van Creveld en raison de la polydactylie et de l'aspect en trident

du toit du cotyle. Les caractéristiques essentielles de cette maladie sont l'hypoplasie et la brièveté des côtes d'où résultent une étroitesse thoracique importante et une mobilité costale très limitée.

Il existe entre ces deux entités une similitude des aspects radiologiques évoquant l'Achondroplasie, mais le crâne est normal ainsi que le rachis : ce qui permet de les différencier du Nanisme Métatropique qui comprend constamment une atteinte rachidienne. Le pronostic de ces deux affections dépend essentiellement des accidents cardio-respiratoires qui sont responsables de mort dans les deux premiers mois.

La cyphoscoliose vertébrale des malades atteints de Nanisme Métatropique peut faire discuter le Nanisme Diastrophique décrit en 1960 par Lamy et Maroteaux. Il doit son nom qui signifie tortueux aux incurvations multiples des membres et du tronc que présentent ces malades.

Certains signes permettent de distinguer ces deux entités. Des anomalies des extrêmités sont présentes chez les malades atteints de Nanisme diastrophique : implantation basse du pouce, brièveté des pieds souvent associée à une déformation en équin.

Comme dans le Nanisme Métatropique, il existe une limitation de l'amplitude des mouvements de l'épaule, de la hanche, des coudes, le tronc est normal à la naissance et se déforme ensuite en scoliose.

Radiologiquement, on constate une brièveté des os longs qui présentent un élargissement métaphysaire et une irrégularité des épiphyses fémorales inférieures. Il existe également des anomalies osseuses des membres supérieurs, une subluxation de l'extrêmité supérieure du cubitus, une déviation cubitale de la main, un aspect franchement triangulaire du premier métacarpien. Ces signes n'existent pas dans le Nanisme Métatropique et permettent d'affirmer le diagnostic de Nanisme diastrophique.

II - LA MALADIE DE MORQUIO.

La Maladie de Morquio se traduit par une brièveté du tronc secondaire à une platyspondylie généralisée, et la confusion avec le Nanisme Métatropique est essentiellement le fait du grand enfant.

Le tronc est très court, élargi d'avant en arrière par une importante saillie antérieure du sternum. Mais il n'y a pas de scoliose notable et la cyphose est localisée à la région lombaire.

Comme dans le Nanisme Métatropique, les articulations sont très volumineuses. Mais il existe aussi une protrusion du massif facial inférieur, ainsi que l'hyperlaxité des extrêmités absente dans le Nanisme Métatropique. Le genu valgum et la déviation cubitale de la main qui sont des signes caractéristiques de la Maladie de Morquio.

L'examen oculaire à la lampe à fente permet de constater la présence de fines opacités cornéennes, et une élimination anormale de Kérato-sulfate est présente dans l'urine.

L'examen radiologique permet de constater l'atteinte rachidienne globale de la Maladie de Morquio : une platispondylie généralisée.

Dans le Nanisme Métatropique, celle-ci évidente à la naissance, s'estompe ensuite après la croissance des corps vertébraux et la cyphoscoliose devient la principale atteinte rachidienne. Chez les malades atteints de Maladie de Morquio, les os longs sont normaux en dehors d'une coxa valga, des anomalies radio-cubitales inférieures et du genu valgum important.

Au contraire, le Nanisme Métatropique comprend d'importants remaniements des os longs qui sont raccourcis et dont les métaphyses sont remaniées par les élargissements importants qui les font ressembler à des trompettes ou des champignons.

Il n'existe pas, dans le Nanisme Métatropique, d'hypoplasie de l'apophyse odontoïde de l'axis.

Ce sont donc principalement les déformations vertébrales qui font évoquer la maladie de Morquio devant un malade atteint de Nanisme Métatropique, et ceci dans la seconde partie de la croissance, puisque la Maladie de Morquio ne se manifeste et n'évolue qu'à ce moment.

La physiopathologie du trouble de la croissance osseuse du Nanisme Métatropique demeure inconnue, et on ne peut actuellement accorder aucune importance sur le plan biochimique aux anomalies discrètes et inconstantes signalées chez ces malades.

En l'absence de toutes ces données, aucune thérapeutique médicamenteuse n'est actuellement à notre portée. Est-il besoin de signaler l'inutilité de traiter ces malades par la vitamine D et les risques d'hypervitaminose parfois observés chez des sujets atteints de dystrophie osseuse non rachitique ?

Sur le plan préventif, il va sans dire que les parents doivent être avertis du risque inhérent à toute nouvelle grossesse dans la proportion d'un sur quatre, puisque l'hérédité est autosomique récessive.

Nous envisagerons, après avoir décrit la maladie telle qu'elle est connue et les diagnostics différentiels qu'elle comporte, les mesures thérapeutiques générales actuellement accessibles.

A côté de la Maladie de MORQUIO, d'autres Dysplasies Spondylo-Epiphysaires peuvent être évoquées comme diagnostics différentiels du Nanisme Métatropique chez le grand enfant.

Les Dysplasies Poly-épiphysaires et la Dysplasie Spondylo-Epiphysaire Tardive ne sont pas des diagnostics différentiels du Nanisme Métatropique car elles sont découvertes tardivement, et elles ne comprennent pas d'atteinte rachidienne ou très discrète.

En revanche, la confusion est possible avec certaines dysplasies Spondylo-Epiphysaires encore mal classées, dans lesquelles il existe des atteintes spondylo-métaphysaires et des troubles de la croissance vertébrale. L'analyse précise des anomalies et de leur évolution, et principalement les caractères particuliers de l'atteinte du rachis, le retard d'apparition des corps vertébraux et la cyphoscoliose évolutive, l'élargissement des métaphyses chez le jeune enfant, permettront de reconnaître le Nanisme Métatropique

-=-=-=-=-

LE TRAITEMENT

Le traitement du Nanisme Métatropique est une entreprise difficile. En effet, il s'agit d'une entité récemment connue et peu de cas en sont encore rapportés, encore moins nombreux sont les cas traités.

Le traitement cherche à rectifier ou à prévenir les déviations vertébrales, cyphoses et scolioses, et à lutter contre les enraidissements articulaires. Or, nous avons vu que plusieurs observations rapportent des lésions de cyphoscolioses précoces et évolutives.

Par ailleurs, le traitement appliqué à la cyphoscoliose de l'enfant est compliqué ici par le fait que les os de ces enfants sont de structure anormale et s'ossifient lentement ; ils constituent donc une base médiocre à la tentative de redressement et de contention des déviations rachidiennes. L'observation de notre malade illustre le premier temps du traitement envisagé pour le Nanisme Métatropique : celui de la contention par plâtres successifs et de la kinésithérapie. L'enfant est soumise depuis l'âge de 5 mois, une heure par jour, en une ou deux séances, à une kinésithérapie dont le but est la tonification des muscles rachidiens, la rééducation respiratoire, la lutte contre les enraidissements articulaires et la rééducation des pieds bots. Parallèlement, l'enfant a été placée dans des coquilles plâtrées successives.

L'enraidissement articulaire s'est amélioré : le flexum des coudes qui était de $\widehat{45°}$ à droite et $\widehat{30°}$ à gauche à 13 mois, est, à 18 mois, de $\widehat{20°}$ de chaque côté. Le flexum des genoux respectivement de 20° et 15° est totalement réduit. La flexion de la hanche, qui était de $\widehat{120°}$ à gauche est devenue normale ; à droite elle est passée de $\widehat{100°}$ à $\widehat{90°}$. L'abduction est restée de $\widehat{35°}$ à gauche ; à droite, elle est passée de $\widehat{0°}$ à $\widehat{20°}$.

L'efficacité de la kinésithérapie est autant dans ces gains d'amplitude qui peuvent sembler modestes, que dans le fait d'avoir enrayé l'évolution spontanément aggravante.

Il semble que la cyphose vertébrale très évolutive dans les sept premiers mois de la vie, se soit stabilisée à $\widehat{70°}$ et que l'on note une régression de $\widehat{60°}$ à $\widehat{30°}$ de la scoliose entre le septième et le onzième mois. Cependant on manque de recul pour juger de cette évolution globalement.

Parmi les douze cas de la littérature que nous avons analysés, quatre font état de tentative de traitement.

Le deuxième malade décrit par Maroteaux, Spranger et Wiedemann, a subi une aggravation de sa scoliose malgré six mois de traitement orthopédique.

Le troisième malade de ces auteurs a été mis, à l'âge de deux mois, dans une coquille plâtrée sans amélioration du rachis. Pour ce même malade, à l'âge de cinq ans, une rééducation active a permis d'obtenir la station debout et la marche avec une aide.

Le quatrième malade de cette série a subi, à sept ans, une intervention orthopédique et a été maintenu par un corset de soutien mais le résultat obtenu n'est pas mentionné.

Le deuxième malade décrit par Larose et Gay a subi des excisions, de la neuvième à la douzième côte, des ligaments costo-transverses ; aucune amélioration n'a été notée ; la scoliose s'est même aggravée.

La littérature ne nous apporte donc pas d'arguments pour le choix d'une méthode thérapeutique. Il est trop tôt pour tirer des conclusions des essais qui sont tentés. Actuellement, ces enfants doivent être traités comme des scolioses essentielles, sachant toute la difficulté de ce traitement long et astreignant, difficulté encore accrue par la pathologie osseuse propre aux chondrodystrophies.

Il peut être intéressant de rappeler ici en quels termes se pose le problème du traitement des scolioses de l'enfant. Le Dr Queneau écrit à ce sujet : "Le traitement des scolioses idiopathiques est l'un des chapitres les plus complexes de l'orthopédie infantile. L'erreur a été longtemps de vouloir traiter toutes les scolioses par une seule méthode ..... Depuis quelques années l'effort a été fait heureusement dans le sens d'une association des différents traitement, la rééducation musculaire est devenue une technique très précise. Il faut lui associer dans les cas graves un traitement orthopédique. L'amélioration progressive des plâtres correcteurs permet leur utilisation de plus en plus large dans ces cas. Il faut alors hospitaliser l'enfant aucentre de rééducation pour une période de plusieurs mois et lui confectionner une série de plâtres corrigeant partiellement et progressivement la déformation.

Une série d'améliorations successives ont abouti à la description par Cotrel d'un plâtre dit E.D.F. (élongation-dérotation-flexion) qui est de plus en plus utilisé.

Si l'on croit pouvoir être maître de la déformation par des moyens purement orthopédiques, on met ensuite l'enfant en corset au sortir des plâtres correcteurs. L'école lyonnaise avec Stagnara s'est efforcée de perfectionner au maximum cette contention par corset après traitement par plâtres, avec des résultats remarquables. S'il s'avère au contraire impossible de maintenir par le corset le bénéfice de la correction donnée par le plâtre, il faut, dans les formes à pronostic sévère, pratiquer une greffe vertébrale qui fixera de façon définitive le bénéfice du traitement orthopédique.

..... Le perfectionnement progressif du traitement des scolioses idiopathiques permet par analogie d'en faire bénéficier les autres catégories d'enfants scoliotiques, c'est-à-dire le groupe des scolioses secondaires ou associées à un syndrome d'étiologie connue".

Il semble que la discussion sur la valeur des méthodes orthopédiques et chirurgicales de redressement appartienne à ceux qui les utilisent, et qu'elle n'ait pas encore fait l'unanimité tant sont variés les moyens et leurs conditions d'utilisation.

-=-=-=-=-

CONCLUSION

L'observation présentée est celle d'une enfant de dix huit mois atteinte d'un Nanisme Métatropique d'expression diffuse et sévère, découvert à la naissance. Il est particulièrement remarquable par une cyphoscoliose rachidienne et une gibbosité visibles cliniquement et radiologiquement dès cette période de la vie, mais aussi par l'évolution rapide de celles-ci au cours des sept premiers mois puis de leur stabilisation dans les mois suivants lors d'un traitement kinésithérapique et orthopédique.

Cette affection héréditaire est associée chez cette enfant à une surdité congénitale (1). Il s'agit probablement d'une lésion fortuite.

Notre observation nous a conduit à étudier quelques aspects du Nanisme Métatropique. Tout d'abord, nous avons vu que l'examen radiographique de l'ensemble du squelette permettait le diagnostic au cours des premiers jours de vie. Celui-ci est fondé sur un ensemble de signes osseux qui, isolément, pouvaient faire évoquer d'autres diagnostics

(1) Cette surdité a été explorée au moyen de la méthode des potentiels évoqués acoustiques : aucune réponse n'a été enregistrée, l'enregistrement fut fait à partir de deux électrodes placées au vertex et par sommation de 150 stimulations sonores à raison d'1 /seconde. Les sons explorés avaient une intensité de 60 dB pour une fréquence de 1000 H et 70 dB pour 500 - 100 H et 4000 H.

(Laboratoiresd'Electro-encéphalographie et de neurophysiologie clinique de l'enfant, Hôpital Trousseau, Paris).

en particulier l'Achondroplasie.

La connaissance de l'évolution de la maladie qui lui a valu son nom, peut aider chez l'enfant plus âgé, à redresser une erreur de diagnostic qui aurait fait conclure à une maladie de Morquio par exemple, comme l'illustre une des observations de la littérature.

Le traitement du Nanisme Métatropique est avant tout celui de la cyphoscoliose. Il est donc prolongé sur plusieurs années, astreignant et difficile chez ces malades dont la scoliose est évolutive, et répond aux tentatives de redressement et de maintien des incurvations rachidiennes.

Enfin le problème reste posé de l'étio-pathogénie de cette maladie dont la connaissance orientera peut-être de façon décisive la prévention et le traitement.

-=-=-=-=-=-

BIBLIOGRAPHIE

CAFFEY J.

CAFFEY J.

Achondroplasia of Pelvis and Lumbo-Sacral Spine.
1958, Am. J. of Roentg., 80, p. 449-457.

DAVID H.

Chondrodystrophia fetalis hyperplastica mit.
Chondrometa und chondrohyperplasien.
1958, Zeutralblat für Allemeine Pathologie und pathologishe Anatomie, 98, pp. 550-555.

FLEURY J., De MENIBUS C.H. et HAZARD E.

Un cas singulier de dystrophie ostéochondrale congénitale.
(= Nanisme Métatropique de Maroteaux).
1966, Ann. Ped. (Suppl. Sem. Hop. Paris)
Juin/Juillet, n° 26/27, p. 453-456.

GEFFERTH K.

Beiträge zur Diagnostik des metatropinchen Zwergwuchses.
1968, Zschr. Kinderheilk, 103, p. 325-335.

JENKINS P., SMITH M.B. and Mc KINNELLE J.S.

Metatropic Dwarfism.
1970, British journal of Radiology, p. 561-565.

JEUNE M., BERAUD C., CARRON R.

Dystrophie thoracique asphyxiante de caractère familial.
1955, Arch. Franc. Ped., XII, p. 886-891.

LANGER L.O., BAUMANN P.A. and GORLIN R.J.

Achondroplasia.
1967, Am. Journal of Roentg., 100, p. 12-26.

LANGER L.O. and CAREY L.S.

The Roentgenographic features of the K.S. Mucopoly-saccharidosis of Morquio (Morquio Brailsford disease).
1966, Am. J. of Roentgen., 97, p. 1-20.

LAROSE J.H. et GAY B.B.

Metatropic Dwarfism.
1969, Am. J. of Roentgen., 106, p.156-161.

LECOEUR P. et QUENEAU P.

Déviations rachidiennes.
1964, Pédiatrie R.Debré, M. Lelong, Tome II, p.1207-1222.

MARCHESE G.S.

Una nuova entita morbosa il nanismo metatropico.
1967, Minerva Pediatrica, 19, p.649-653.

MAROTEAUX P.

Maladies osseuses constitutionnelles.
Encyclopédie Med. Chir. Pédiatrie -
1-1968, 4006 A_{10}

MAROTEAUX P., LAMY M.

Le diagnostic des nanismes chondrodystrophiques chez les nouveaux-nés.
1968, Arch. Franc. Ped., 25, p.241-262.

MAROTEAUX P.

Les dysplasies spondylo-épiphysaires.
Encycl. Med. Chir. App. Locomoteur
7-1969, fascicule 14023-C_{10}

MAROTEAUX P.

Chondrodystrophies et ostéodystrophies
Encycl. Med. Chir. App. Locomoteur
7-1969, fascicule 14 023 A_{10}

MAROTEAUX P., LAMY M., ROBERT J.M.

Le Nanisme Thanatophore.
1967, Presse Médicale, 75, 2519-2524.

MAROTEAUX P., SPANGER J., WIEDEMANN H.R.

Der Metatropische Zwergwuchs.
1966, Arch. Fur Kinderheilk, 173, p.211-226.

PENNOCK C.A., MOTT M.G. and BATSTONE G.F.

Screening for mucopolysaccharidoses.
1970, Clinica chimica Acta, 27, 93-97.

POHL J.F.

Chondro-osteo-dystrophy (Morquio's disease).
1939, J. of Bone and Jt Surg., 21, p.187-193.

PORTMANN M. et DAVID J.L.

Le facteur héréditaire dans les surdités.
1957, Revue de Laryngologie Otologie Rhinologie
Mars-Avril 3/4, p.205-238.

REBOUILLAT J.

Troubles de la statique vertébrale.
1967, Encycl. Med. Chir. 4007-A 10.

RUBIN P.

Achondroplasia versus pseudo-achondroplasia.
1963, Radiol. Clinics of North America, I, p.621-637.

SILVERMANN F.N.

A differencial diagnosis of Achondroplasia.
August 1968, Radiol. Clinics of North America, 6, p.223-237.

STAGNARA P.

Les traitements de la scoliose.
1963, Encycl. Med. Chir. App. Locomoteur, 15865, G50

THURNER J., MIGNANI G. und USSL B.

Chondrodysplasia (dystrophia) fetalis hyperplastica in
mikroradiographischen Untersuchungen.
1959, Wirchows Arch. Path. Anath., p.407-419.

WHEELDON T.F.

A Study of Achondroplasia.
1920, Am. J. of disease of Children, 19, p.1-35.

-=-=-=-=-

Vu, le Président de Thèse

Monsieur le Professeur
H.E. BRISSAUD

Vu, le Doyen de la Faculté

Monsieur le Professeur
J. LOYGUE

Vu, et permis d'imprimer
Le Recteur de l'Académie de Paris

R. MALLET